軟骨無形成症小児の身体的な症状や合併症、日常生活での不自由な点、社会生活における問題点の調査

Assessing physical symptoms, daily functioning, and well-being in children with achondroplasia

Pfeiffer KM, Brod M, Smith A, Gianettoni J, Viuff D, Ota S, Charlton RW.

Am J Med Genet A. 2020 Oct 20. Online ahead of print.
doi: 10.1002/ajmg.a.61903.

要約

この論文では、軟骨無形成症のこどもたちの合併症などの症状、日常生活の不自由な点、生活の質に焦点を当てて、それらを評価するための調査票の開発を目指しています。今回の調査研究では、2 歳～12 歳未満の軟骨無形成症のお子さんを持つ親御さん 36 名に対して 7 名の専門家がインタビューを行い、問題となっている身体的な症状や合併症、日常生活での不自由な点、社会生活における問題点などの項目について調査しました。

調査症例の内訳は、2 歳～5 歳未満：11 名、5 歳～9 歳未満：13 名、9 歳～12 歳未満：12 名の計 36 名（女児 19 名、男児 17 名）で、報告頻度の高い項目は、体の痛み（58%）、耳症状（56%）、疲れやすさ（56%）、聴覚の問題（36%）、体のバランスの問題（36%）、睡眠時無呼吸（33%）、発語の問題（33%）、睡眠時以外の呼吸の問題（28%）でした。一方、日常生活に関する項目では、高いところに届かない（89%）、トイレの問題（67%）、入浴や手洗いなどの困難（58%）、走るのが困難（56%）、長距離を歩くのが困難（50%）、身体活動が困難（47%）、着替えの問題（47%）、階段昇降が困難（42%）、長時間の座位や支持なしの座位が困難（42%）、細かい作業の難しさ（39%）があり、学校生活の問題点では、学校の欠席（58%）、体育の授業の制限（50%）、授業への参加の難しさ（36%）がありました。

さらに感情面に関わる項目としては、他の人との違いを感じる（53%）、欲求不満（47%）、悲しい気持ち（39%）、怒りの感情（33%）、恥ずかしい気持ち（33%）、動揺（31%）、受容困難（28%）、病気を言い訳にする（25%）、不安感（22%）、つらさ（22%）で、社会的な幸福感へ影響する項目としては、スポーツなど体を使った遊びへの参加の難しさ（86%）、実際より年齢を低く見られること（83%）、公共の場での否定的な注目（64%）、いじめの経験（64%）、社会活動への参加の困難（64%）、同年代の子供に身体的についていくのが難しいこと（58%）がありました。

インタビューにより得られた情報を分析し主要項目や副次項目に分類し、定性分析が可能な調査票が策定されました。この過程には定められた分析手法が取り入れられており、

FDA ガイドラインおよび調査票開発のためのベストプラクティスに沿って行われています。開発された Achondroplasia Child Experience Measures: ACEMs という調査票は、身体的症状／合併症に関連した項目と生活の質に影響を与える項目の大きく 2 つの分類から構成されており、各項目には期間、頻度、程度などに関する 5 段階の尺度が含まれているようです。

これまで軟骨無形成症の小児に特有の調査票は開発されておらず、この調査票の妥当性の検証がさらに進むことで、軟骨無形成症の小児の症状や生活の質に対する適切な評価が可能となり、治療管理に対して有用な情報を提供するためのツールになると論じられています。

コメント

本邦においても昨年に 10 歳から 67 歳の 184 名の軟骨無形成症の方に対する生活の質に関する調査研究をまとめた論文が報告されました（Matsushita M, et al. Calcified Tissue International (2019) 104:364–372）。生活の質に関する項目をスコア化すると精神的側面については標準値と同等であるのに対し身体的側面に関するスコアでは標準値より低く、年齢が上がるに従いスコアが低下しました。身長については 140cm 未満では標準値よりスコアが低いですが、140cm 以上になると標準相当でした。また社会的側面でのスコアは 50 歳まででは標準値と同等でしたが 50 歳以上になるとスコアは低下していました。

今後、軟骨無形成症に対する治療開発が進むことで、生活の質に関しても改善が期待されます。身長などの体格の評価と異なり、生活の質に関わる項目は年齢に応じて適切にスコア化するのは難しいとも言えます。軟骨無形成症小児に対する評価スコアの開発も今後進められていることが期待されます。